

CAIS, Congreso Argentino de Informática y Salud

Herramienta de código abierto para la construcción automática de cariogramas

Cristian Vizzarri¹, César Martínez^{1,3}, Matías Gerard^{1,2*}

¹ Instituto de Investigación en Señales, Sistemas e Inteligencia Computacional, sinc(i)
Facultad de Ingeniería y Ciencias Hídricas, Universidad Nacional del Litoral-CONICET
Ciudad Universitaria UNL, Ruta Nacional N° 168, km 472.4, (3000) Santa Fe.

(*) mgerard@sinc.unl.edu.ar

<http://sinc.unl.edu.ar>

² CONICET

³ Laboratorio de Cibernética, Facultad de Ingeniería, Universidad Nacional de Entre Ríos

Resumen. En citogenética, la obtención del cariograma implica la inspección visual e identificación de los cromosomas de una célula usando microscopios ópticos. Es un proceso manual llevado a cabo generalmente por expertos genetistas que observan las imágenes, identifican los cromosomas y finalmente los etiquetan en grupos A-G y clases 1-23 (22 autosómicos más el par sexual), resultando muy laborioso y demandante de tiempo.

La construcción automática de cariogramas ha sido tema de extensa investigación en las últimas décadas, habiendo sido abordado básicamente como un problema ingenieril de procesamiento y reconocimiento automático de imágenes. Existen en el mercado distintas herramientas de software propietario que proveen soluciones al problema, pero no se comercializan por sí solas sino que forman parte del equipamiento de laboratorio relacionado. Algunos inconvenientes en estos sistemas cerrados es su alto costo de actualización y/o adaptación de nuevos módulos -cuando esto es posible-, así como los problemas relacionados a la discontinuación de una línea de software y pérdida de soporte técnico.

En este trabajo se presenta una herramienta de código abierto -según nuestro conocimiento, no existente hasta el momento- para automatizar la construcción del cariograma a partir de imágenes segmentadas de cromosomas en metafase. La solución se edifica en base a técnicas de visión computacional y aprendizaje automático, investigando sobre ellas y su aplicabilidad. La parte lógica (*back-end*) de la herramienta está compuesta por dos arquitecturas de redes neuronales de última generación: una red neuronal convolucional dedicada a la caracterización de los cromosomas mediante extracción de características sobre las imágenes y un clasificador posterior basado en máquinas de aprendizaje extremo. La codificación del sistema base se realizó en Python y librerías relacionadas empleadas para el preprocesado de las imágenes y construcción de los modelos neuronales. La interfaz gráfica de usuario (*front-end*) que muestra por pantalla la información resultante fue desarrollada empleando el framework Electron.js, el cual que permite desarrollar aplicaciones de escritorio usando tecnologías web (HTML, CSS y JavaScript).

La herramienta desarrollada toma el conjunto de imágenes de cromosomas aislados de una célula, realiza el procesamiento y etiquetado, genera el cariograma y muestra el mismo en una tabla donde constan los grupos y números de cada clase. También se genera un enlace a una página html generada ad-hoc con el cariograma, listo para imprimir. La versión de escritorio, además, provee funciones para la edición del cariograma obtenido (reasignación manual de cromosomas que hayan sido mal etiquetados) y la generación de informes en ficheros de tipo PDF. Además, el sistema tiene un modo 'aprendizaje' para la creación y entrenamiento de clasificadores nuevos, un proceso altamente intensivo computacionalmente que permite generar sistemas especializados en nuevos conjuntos de imágenes o bien re-entrenar sistemas existentes con bases de datos ampliadas. Así, se logró obtener una herramienta web que brinda apoyo a la construcción de cariogramas a expertos genetistas, y puede ser de utilidad en laboratorios especializados que no dispongan de este tipo de software, profesionales y estudiantes de bioquímica y disciplinas relacionadas; por otro lado su característica de código abierto posibilita también que este proyecto sea modificado por desarrolladores informáticos que mejoren y/o amplíen sus funcionalidades.

URL: <http://sinc.unl.edu.ar/web-demo/cariopynet>